



GROUPE HOSPITALIER  
PITIE-SALPETRIERE

47-83, boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS Cedex13

**CENTRE DE GENETIQUE MOLECULAIRE  
ET CHROMOSOMIQUE**  
UF DE CARDIOGENETIQUE ET MYOGENETIQUE  
MOLECULAIRE ET CELLULAIRE

**Maladies Mitochondriales**  
Dr. C. JARDEL  
[claude.jardel@psl.aphp.fr](mailto:claude.jardel@psl.aphp.fr)

**Procédure de recueil des échantillons pour étude de la répartition  
tissulaire des mutations hétéroplasmiques de l'ADN  
mitochondrial**

*Ne pas oublier de joindre un formulaire de consentement signé d'étude de l'ADN*

**A réaliser uniquement en cas de mutation de l'ADNmt déjà identifiée**

- Sujets pour lesquels une mutation pathogène de l'ADN mitochondrial a été identifiée
- Apparentés maternels de sujets pour lesquels une mutation pathogène de l'ADN mitochondrial a été identifiée, et chez lesquels est recherchée la présence de la mutation

**Echantillons à recueillir**

**- Sang**

2 tubes de 5 ou 7 ml sur EDTA  
Conservation à température ambiante

**- Urines**

Recueillir une miction dans un flacon à urine (type iono ou ECBU) convenablement étiqueté  
Conserver à +4°C en attendant l'envoi.

**- Cellules buccales**

S'assurer que l'on est à plus d'une demi-heure d'une prise alimentaire  
Frotter fermement l'intérieur des joues (6 passages au minimum sur chaque joue) avec 2 écouvillons stériles en coton ou en dacron Remettre les écouvillons dans leur étui avec un peu de sérum physiologique stérile. Bien étiqueter

**Envoi**

Envoyer le tout par *envoi rapide* (s'il y a un prélèvement urinaire) ou par *envoi normal* (en l'absence de prélèvement urinaire) **dans les 24 heures à l'adresse suivante :**

*Dr Claude Jardel  
UF de cardiogénétique et myogénétique  
Centre de génétique Moléculaire et Chromosomique  
6 rue de la Peyronie  
Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière  
47 bd de l'Hôpital  
75651 Paris cedex 13*